

試料・情報分譲申請用研究計画書(概要)					
審査委員会受付 番号	2015-0012	利用するもの	日本人全ゲノム参照パネル(1KJPN)にリストされている一塩基多様体情報(ゲノム座標とアリル頻度、ホモ接合体の頻度)		
主たる研究機関	国立研究開発法人国立成育医療研究センター	分担研究機関	東北大学、慶応大学、金沢大学、横浜市立大学などIRUD関連研究機関		
研究題目	原因不明遺伝子関連疾患の全国横断的症例収集・バンキングと網羅的解析		研究期間	平成27年10月 日 ~ 平成31年9月 日	
実施責任者	松原 洋一 山本 雅之	所属	国立成育医療研究センター 東北大学東北メディカル・メガバンク機構	職位	研究所長 機構長
研究目的と意義	全国の未診断希少疾患患者のゲノム(全遺伝情報)解析を行い、その原因となる遺伝的多様体の同定を目指す。原因遺伝子異常の同定を通じて診断を確定し、病気の発症メカニズムを理解することにより、新薬開発などの治療法への道を開くことが可能となる。得られた研究成果を、希少疾患にとどまらず他の疾患に応用することで、さらに多くの患者の救済を目指す。				
研究計画概要	本研究は国立研究開発法人日本医療研究開発機構の成育疾患克服等総合研究事業(未診断疾患イニシアチブ)として実施される。研究組織は全国の地域医療を担う中核施設の専門医・研究者によって構成され、未診断希少疾患患者の臨床症状について専門的な検討を行った後、これら未診断疾患患者のゲノムDNAを収集・解読し、東北メディカル・メガバンク機構が構築した1070人の日本人健常者の全ゲノム解読情報(ドラフト版)に含まれる全てのバリエーションと比較し疾病の原因遺伝子の同定を目指す。				
期待される成果	診断が未確定だった患者の疾病原因となる遺伝的素因が同定されることによって、疾病発症の分子機構が解明され、治療技術の開発が可能となる。また、診断が確定することで既知の疾病の診断技術の向上にもつながりうる。類縁疾患への知見の応用によってより多くの患者への診断、治療の技術向上も期待される。				
これまでの倫理 審査等の経過および 主な議論	<ul style="list-style-type: none"> <li>・東北大学大学院医学系研究科倫理委員会において審議・承認(平成25年5月)</li> <li>・東北大学大学院医学系研究科倫理委員会において審議・承認(改定)(平成26年4月)</li> </ul> (IRUD側の倫理審査状況は参加研究機関ごとに異なると思われます)				
倫理面、セキュリ ティ面への配慮	<ul style="list-style-type: none"> <li>・「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に基づいた管理を実施する。</li> <li>・個人情報の漏洩については万全の注意を払い、個人同定のリスクを下げるため、配布情報には遺伝子型などは含めない。</li> <li>・東北メディカル・メガバンク事業の試料・情報分譲審査委員会の定めるセキュリティポリシーを遵守する。</li> </ul>				
その他特記事項					
* 公開日	平成27年12月22日				
* 東北大学東北メディカル・メガバンク事業に協力された方で、本研究に限り試料・情報の利用を希望されない方は、下記までご連絡下さい。	東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 地域住民コホート推進室: 022-718-5161				